

УДК 618.2:616-073.43:618.33-007

© Н. С. Демидова, А. Н. Рыбалка, 2012.

ПОВЫШЕНИЕ ЭФФЕКТИВНОСТИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЛОДА

Н. С. Демидова, А. Н. Рыбалка

Кафедра акушерства, гинекологии и перинатологии (зав. – профессор А. Н. Рыбалка), Государственное учреждение «Крымский государственный медицинский университет имени С. И. Георгиевского», г. Симферополь.

INCREASING THE EFFICIENCY OF PRENATAL DIAGNOSTICS OF CONGENITAL MALFORMATIONS AND HEREDITARY DISEASES OF THE FETUS

N. S. Demidova, A. N. Rybalka

SUMMARY

We observed 152 women, given birth to children with congenital malformations (CM) and hereditary diseases (HD). For increasing the efficiency of detection CM and HD is necessary to increase the coverage percentage of ultrasound (US) research, to improve doctors' professional qualification, to introduce a mass of biochemical screening using several biochemical markers. If two or more signs of chromosomal abnormalities are identified, the pregnant woman will be directed to invasive prenatal diagnostics.

ПІДВИЩЕННЯ ЕФЕКТИВНОСТІ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ТА СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ПЛОДУ

Н. С. Демідова, А. М. Рибалка

РЕЗЮМЕ

Під нашим спостереженням перебувало 152 жінки, які народили дітей з вродженими вадами розвитку (ВВР) та спадковими захворюваннями (СЗ) плоду. Для підвищення ефективності виявлення ВВР та СЗ плоду необхідно збільшити відсоток охоплення ультразвуковим (УЗ) дослідженням, підвищувати кваліфікацію лікарів УЗ діагностики, впроваджувати масовий біохімічний скринінг з використанням декількох біохімічних маркерів. При виявленні двох і більше ознак хромосомної патології направляти вагітну на інвазивну пренатальну діагностику.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, наследственные заболевания, пренатальная диагностика, ультразвуковой скрининг.

Одной из основных причин перинатальной патологии, младенческой смертности и различных форм детской инвалидности являются врожденные пороки развития (ВВР) и наследственные заболевания (НЗ).

Для снижения заболеваемости и перинатальной смертности особое значение приобретает дородовое выявление ВВР и НЗ плода, позволяющее предотвратить рождение детей с тяжелыми некорректируемыми пороками развития, нередко смертельными генными и хромосомными болезнями и, тем самым, уменьшить генетический груз популяции [2, 3, 5].

Число детей с хирургической патологией периода новорожденности, особенно с ВВР, ежегодно возрастает. Благодаря пренатальной диагностике совместимых с жизнью ВВР, поддающихся коррекции, становится возможным своевременное начало лечения, ранняя радикальная коррекция порока. Кроме того, у родителей появляется дополнительное время, позволяющее подготовиться к рождению ребенка, выбрать место родоразрешения, узнать о вариантах лечения [1, 4].

Цель исследования: проанализировать анамнестические данные, особенности течения беремен-

ности, эффективность ультразвуковой (УЗ) диагностики различных ВВР и НЗ плода.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Под нашим наблюдением в клинике находилось 152 женщины, родившие детей с ВВР и НЗ плода.

Проведен анализ анамнестических данных, особенностей течения настоящей беременности, сроков проведения УЗ скрининга, способов и сроков выявления ВВР и НЗ плода, особенностей родов и осложнений послеродового периода.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Средний возраст рожениц составил 27 лет. Основное количество (73,0%) женщин принадлежали к возрастной группе от 20 до 29 лет. Первородящие в исследуемой группе составили 44,7%. Аборты и выкидыши в анамнезе имели 35,5% женщин, а кесарево сечение – 3,3%. У 6 женщин (3,9%) в анамнезе в предыдущих беременностях были ВВР плода. Причем, у 4 из них пороки в предыдущей и настоящей беременностях были идентичными.

Соматический анамнез был отягощен у 59 (38,8%)

женщин. Из экстрагенитальной патологии чаще всего встречались: хронический пиелонефрит – у 15 (9,9%), ожирение – у 6 (3,9%), врожденные пороки сердца (ВПС) – у 5 (3,3%), хронический тонзиллит – у 5 (3,3%) женщин. Также наблюдались в единичных случаях эпилепсия, сифилис, рак щитовидной железы, гепатиты В и С, туберкулез, хронический бронхит, мочекаменная болезнь, псориаз и др.

Осложненное течение беременности имели 123 (80,9%) женщины. Наиболее часто встречались угроза прерывания беременности – 50 женщин (32,9%); преждевременный разрыв плодных оболочек (ПРПО) – 40 (26,3%); железодефицитная анемия различной степени тяжести – 37 (24,3%). Острую респираторную вирусную инфекцию (ОРВИ) во время беременности перенесло 9 (5,9%) женщин (3 – в I триместре, 3 – во II и 3 – в III). Алкоголь во время беременности употребляли 2 (1,3%) женщины (с множественными врожденными пороками развития (МВПР) плода и полидактилия кистей и стоп плода, соответственно). Флюорография в ранние сроки беременности была произведена 2 (1,3%) женщинам. 1 (0,7%) женщина с врожденным пороком сердца (ВПС) плода перенесла ветряную оспу в 10 недель беременности. ВИЧ-инфекция была обнаружена у 3 женщин (2,0%). С 28-29 недель гестации они получали антиретровирусную терапию зидовудином.

Неправильные положения плода (тазовое, поперечное) наблюдались в 16 (10,5%) случаях. Роды в срок произошли у 128 (84,2%), преждевременно – у 23 (15,1%), с опозданием – у 1 (0,7%) родильницы. 116

(17,3%) женщин родоразрешены через естественные родовые пути. Кесарево сечение произведено в 36 (23,7%) случаях. Вакуум экстракция применялась в 1 (0,7%) случае. Быстрые роды наблюдались у 8 (5,3%) женщин. Дистресс плода в родах имел место в 10 (6,6%) случаях. Роды осложнились дискоординацией родовой деятельности у 2 (1,3%) женщин, вторичной слабостью – у 1 (0,7%). Патологическое кровотечение наблюдалось в 3-х (2,0%) случаях: у 2-х (1,3%) женщин в связи с преждевременной отслойкой нормально расположенной плаценты, у 1-ой (0,7%) – с преждевременной отслойкой нормально расположенной плаценты. Разрывы промежности, влагалища, шейки матки различной степени тяжести наблюдались в 16 (10,5%) случаях, в 6 (3,9%) случаях была проведена эпизиотомия. Осложнения послеродового и послеродового периодов наблюдались у 3 (2,0%) женщин (гипотоническое кровотечение, частичное прикрепление плаценты и полное плотное прикрепление плаценты).

У новорожденных наиболее часто встречались ВПР мочеполовой системы (гипоспадия, крипторхизм), ВПР костно-мышечной системы (дисплазия тазобедренных суставов, врожденный вывих бедра), ВПС, синдром Дауна (табл. 1).

Сроки проведения первого УЗ скрининга варьировали от 9 до 15 недель гестации. Он был проведен 108 (71,1%) женщинам. Второй обязательный УЗ скрининг в сроках гестации 16-21 неделя был проведен 138 (90,8%) женщинам. УЗ исследование не производилось 4 (2,6%) женщинам, которые не состояли на учете по беременности.

Таблица 1

ВПР и НЗ, выявленные у новорожденных

	ВПР и НЗ	количество	%
1.	ВПС	24	15,8
2.	ВПР ЦНС	12	7,9
А)	Анэнцефалия	1	0,7
Б)	Гидроцефалия	6	3,9
В)	Спинномозговая грыжа	2	1,3
Г)	Микроцефалия	3	2,0
3.	ВПР мочеполовой системы	38	25
А)	Гидронефроз	6	3,9
Б)	Гидронефроз, неполное удвоение мочевого пузыря	1	0,7
В)	Гидронефроз, кисты почек	2	1,3
Г)	Крипторхизм	10	6,6
Д)	Гипоспадия	19	12,5
4.	ВПР желудочно-кишечного тракта	19	12,5
А)	Хейлохнатопапалатосхиз	4	2,6
Б)	Хейлосхиз	1	0,7
В)	Палатосхиз	1	0,7
Г)	Диафрагмальная грыжа	5	3,3
Д)	Атрезия тонкого кишечника	3	2,0
Е)	Атрезия толстого кишечника	1	0,7
Ж)	Атрезия ануса	3	2,0
З)	ВПР гепато-билиарной системы	1	0,7

Продолжение таблицы 1

	ВПР и НЗ	количество	%
5.	ВПР костно-мышечной системы	35	23
А)	Врожденный вывих бедра	7	4,6
Б)	Дисплазия тазобедренных суставов	9	5,9
В)	Полидактилия	3	2,0
Г)	Синдактилия	6	3,9
Д)	Врожденная косолапость	5	3,3
Е)	Деформация позвоночника	3	2,0
Ж)	Гастрошизис	1	0,7
З)	Омфалоцеле	1	0,7
6.	МВПР	6	3,9
7.	Дакриоцистоцеле глаза	2	1,3
8.	ВПР кожи шеи (гемангиомы, невусы)	3	2,0
9.	Синдром Дауна	13	8,6

У 19 (12,5%) женщин ВПР плодов были установлены во время проведения второго УЗ скрининга. Кроме того, были выявлены признаки хромосомной патологии

плода, которые явились показанием для УЗ контроля в динамике. Таким образом, с помощью УЗ исследования было выявлено 40 (26,3%) плодов с ВПР (табл. 2).

Таблица 2

ВПР, выявленные при УЗ исследовании

	ВПР	Количество	%
1	ВПС	8	5,3
А)	Рабдомиома левого желудочка	1	0,7
Б)	Тетрада Фалло	3	2,0
В)	Дефект межпредсердной перегородки (ДМПП)	1	0,7
Г)	Гипоплазия левых отделов сердца, ДМПП	1	0,7
Д)	Полная атриовентрикулярная блокада	1	0,7
Е)	Комбинированный ВПС (дефект межпредсердной перегородки, единственный желудочек, атрезия аортального клапана)	1	0,7
2	ВПР ЦНС	3	2,0
А)	Гидроцефалия	2	1,3
Б)	Спинномозговая грыжа	1	0,7
3	ВПР мочеполовой системы	9	5,9
А)	Гидронефроз	6	3,9
Б)	Гидронефроз, неполное удвоение мочевого пузыря	1	0,7
В)	Гидронефроз, кисты почек	2	1,3
4	ВПР желудочно-кишечного тракта	12	7,9
А)	Хейлохнатопапалатосхиз	2	1,3
Б)	Хейлосхиз	1	0,7
В)	Атрезия тонкого кишечника	3	2,0
Г)	Атрезия толстого кишечника	1	0,7
Д)	Диафрагмальная грыжа	4	2,6
Е)	ВПР гепато-билиарной системы	1	0,7
5	ВПР костно-мышечной системы	4	2,6
А)	Деформация позвоночника	2	1,3
Б)	Гастрошизис	1	0,7
В)	Омфалоцеле	1	0,7
6	МВПР	4	2,6

Признаки хромосомной патологии плодов выявлены у 65 (42,8%) женщин. У 15 женщин имелось сочетание нескольких признаков (у 10-ти – двух признаков, у 3-х – трех, у 2-х женщин с

МВПР плода – соответственно 4-х и 5-ти) (табл. 3). Не смотря на это, ни одной из этих 15 женщин не были проведены инвазивные методы пренатальной диагностики.

Таблица 3

Признаки хромосомной патологии плода, выявленные при УЗ скрининге

№	УЗ признаки хромосомной патологии плода	Количество	%
1.	Многоводие	33	50,8
2.	Маловодие	18	27,7
3.	Расширение петель кишечника	1	1,5
4.	Кисты сосудистых сплетений головного мозга	1	1,5
5.	Гастромегалия	4	6,2
6.	Гиперплазия плаценты	8	12,3
7.	Гипоплазия плаценты	7	10,8
8.	Синдром задержки развития плода	11	16,9
9.	Гиперэхогенные включения в желудочках сердца	2	3,1
10.	Толщина шейной складки	1	1,5

Пренатально не были установлены следующие ВПР плода: крипторхизм, гипоспадия, врожденный вывих бедра, дисплазия тазобедренных суставов, полидактилия, синдактилия, врожденная косопласть, атрезия ануса, дакриоцистоцеле глаза, ВПР кожи шеи. Указанные пороки являются совместимыми с жизнью, большая их часть поддается хирургической коррекции. Врожденный вывих бедра, дисплазию тазобедренных суставов достоверно обнаружить у плода во время беременности невозможно. УЗ диагностика остальных вышеназванных пороков сложна, но возможна. Также не был диагностирован ни один из 3 случаев микроцефалии. Несмотря на наличие признаков хромосомной патологии плода при проведении УЗ скрининга, случаи синдрома Дауна были диагностированы только после рождения детей. Из 6 случаев МВПР было диагностировано 4, т.к. 2 женщины на учете по беременности не состояли и не обследовались. Женщина с диагностированным гастрошизисом у плода от прерывания беременности отказалась. Из 24 случаев ВПС УЗ методом было диагностировано 8. Были диагностированы 2 случая гидроцефалии из 6, 1 из 2 случаев спинномозговой грыжи, 2 из 4 случаев хейлогнатопалатосхиза, случай хейлосхиза, 4 из 5 случаев диафрагмальной грыжи, 2 из 3 случаев деформации позвоночника. Все случаи гидронефроза, атрезии толстого и тонкого кишечника были диагностированы.

ВЫВОДЫ

1. Несмотря на то, что УЗ исследование в диагностике врожденной и наследственной патологии является основой пренатальной медицины, процент пропущенных случаев ВПР и НЗ плода все еще велик.

2. Для повышения эффективности выявления ВПР и НЗ плода необходимо увеличить процент охвата скринируемой группы УЗ исследованием, повышать квалификацию врачей УЗ диагностики, внедрять массовый биохимический скрининг с использованием нескольких биохимических маркеров.

3. При выявлении на втором уровне УЗ исследования двух и более признаков хромосомной патологии направлять беременную на инвазивную пренатальную диагностику.

ЛИТЕРАТУРА

1. Давиденко В. Б. Оптимизация хирургического лечения врожденных пороков развития на основе пренатальной ультразвуковой диагностики / В. Б. Давиденко, В. В. Вьюн, В. В. Лапшин // Врачебная практика. – 2000. – № 6. – С. 12–16.

2. Основы пренатальной диагностики / под ред. Е. А. Юдиной, М. В. Медведева. – М. : Реальное время, 2002. – 184 с.

3. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. Э. К. Айламазяна, В. С. Баранова. – М. : МЕДпресс-информ, 2007. – 416 с.

4. Результаты работы отделения хирургии новорожденных / Т. И. Даньшин, И. С. Максакова, С. А. Черноволенко [и др.] / Науч.-практ. конф. : тезисы докладов. – К., 2001. – С. 139–142.

5. Современные возможности и подходы к пренатальному скринингу аномалий плодов в ранние сроки беременности / Н. П. Веропотвелян, Л. А. Кодунов, П. Н. Веропотвелян [и др.] // Ультразвуковая диагностика в акушерстве, гинекологии и перинатологии. – 2002. – № 2. – С. 149–150.